

# Haruldane haigus ja sellega seonduvad probleemid

Tiia Reimand

Eesti Agrenska Fondi nõukogu liige

TÜ kliinikum kliinilise geneetika keskus

# Itaalia kunstnik Sven Sachsalber otsimas nõela heinakuhjast 2014

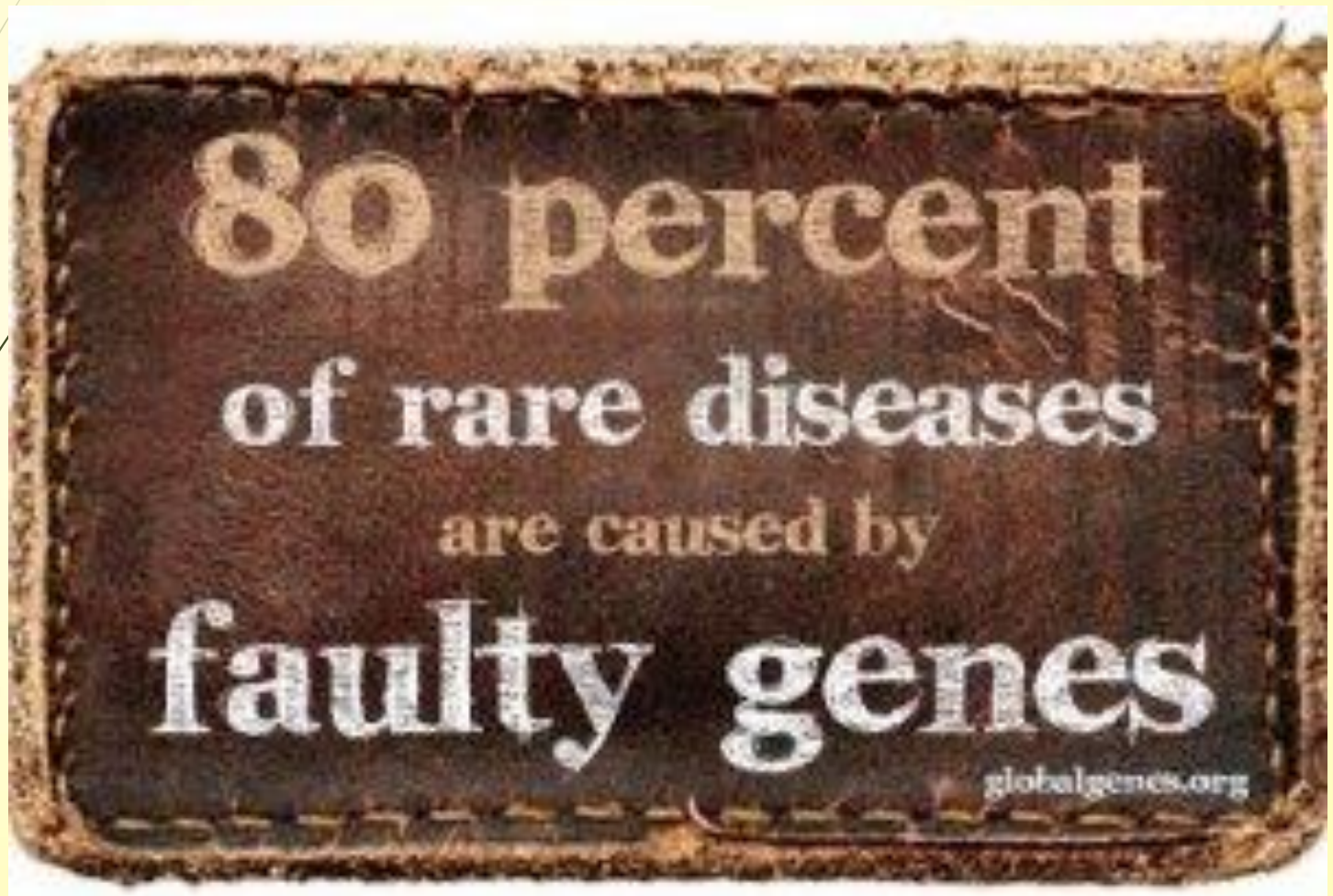




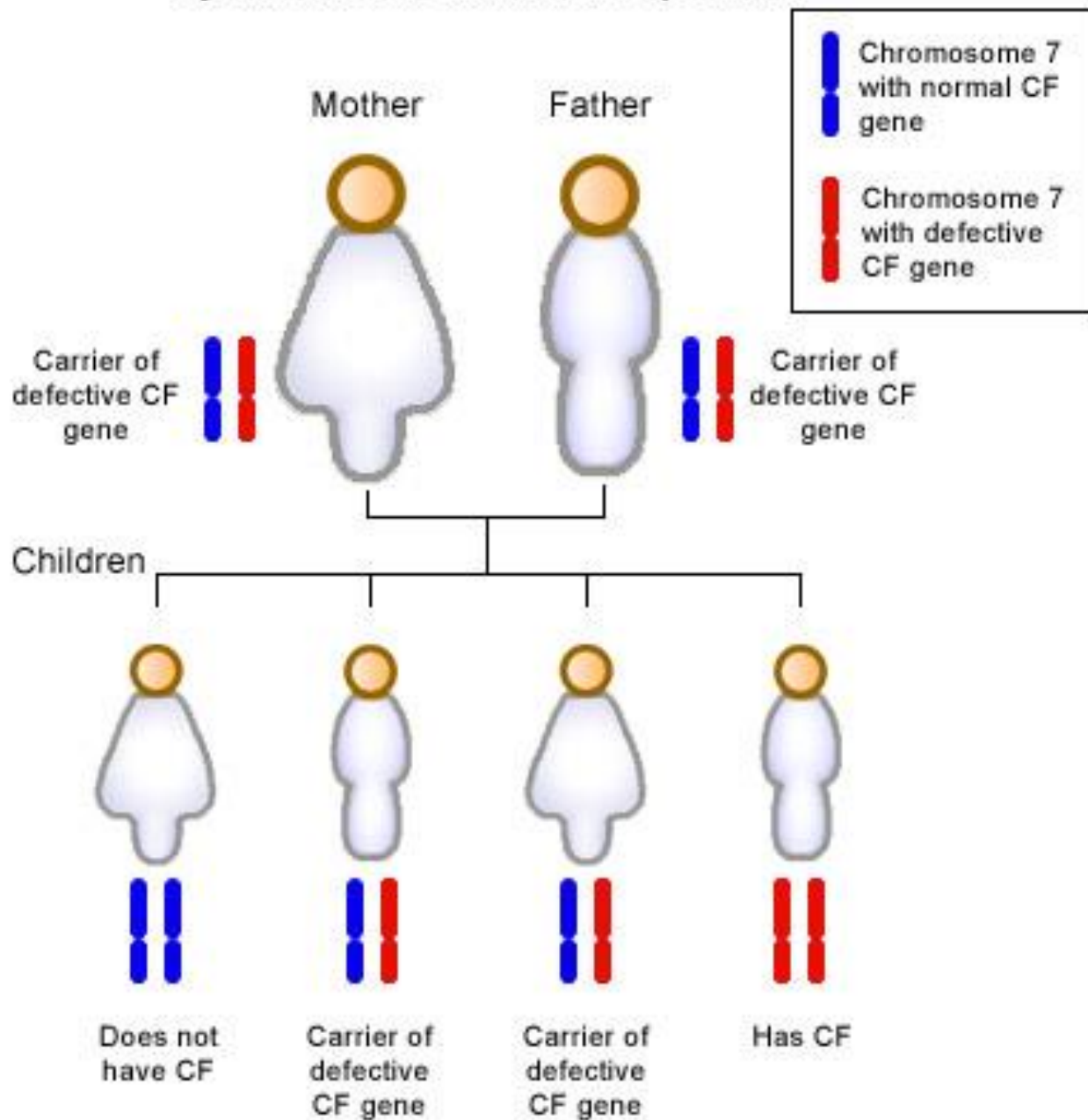
# Kui harva esineb harvaesinevat haigust?

- Haigus, mis esineb harvem kui ühel isikul 2000 isiku kohta
- Hetkel teada üle 7 000 – 8 000 harvikaiguse
- Umbes 6-8% elanikkonnast
- 350 miljonit inimest maailmas põeb harvikaigust
- Eestis võiks eeldatavasti elada kuni 10 000 inimest harvikaigusega

Mis põhjustab harva esinevaid haiguseid?



# Cystic fibrosis inheritance pattern



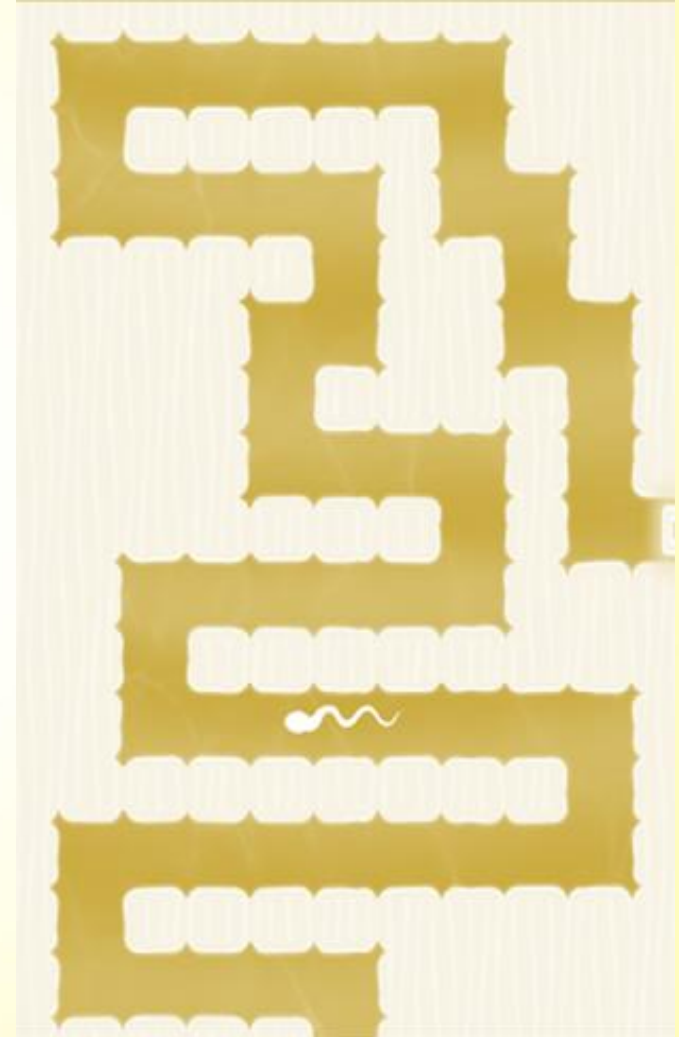
# Haruldane haigus arsti seisukohalt

- Mõtlemine harva esinevast haigusest
- Ka eriala välise kirjanduse lugemine
- Mitte rahulduma vastustega vaid küsida pidevalt „miks?“



# Haruldane haigus arsti seisukohalt

- Tuleb leida tee ideest „teostuseni“ ehk diagnoosini
- Selleks läheb vaja kolleegide abi, erinevate analüüside tegemist ja nende tulemuste interpreteerimist vastavalt kliinilisele pildile
  - *MKRN3* geeni muutus
  - *CHD8* geeni muutus





# Orphanet Report Series

*Orphan Drugs collection*

October 2016

## **Lists of medicinal products for rare diseases in Europe\***

*\*European Community marketing authorisation under the centralised procedure*



# Arst ↔ patsient ↔ igapäevane elu

- Arst diagnoosib haiguse, mis on harvaesinev ja krooniline või progresseeruv. ... **KUHU? MIS EDASI?**
- Koordinaatori roll on koos arstiga:
  - diagnoosi järgselt jagada patsiendile lisa informatsiooni võimalikest sotsiaalsetest, rehabilitatsioonist jt tugiteenustest
  - Tutvustada patsiendile tugigruppide/patsientide ühenduste võimalusi nii Eestis kui muu maailma raames
  - Kui haigus on väga haruldane ja ei ole võimalik patsientide esinduste loomine, on koordinaatori rolliks leida patsiendi probleemidele võimalikult lähem esindus

# Itaalia kunstnik Sven Sachsalber otsimas nõela heinakuhjast 2014



# Tänan!



Harvikaiguste VII ümarlaud

**Eesti Puuetega Inimeste Koja roll  
harvikaiguste valdkonna  
arendamises**

Anneli Habicht, EPIKoja tegevjuht

Tallinn, Riigikogu, 28.02.2017



EESTI PUUETEGA INIMESTE KODA  
THE ESTONIAN CHAMBER OF DISABLED PEOPLE

# Harvikaigused ja EPIKoja liikmeskond

EPIKoja liikmeskonnas 5 harvikaiguste organisatsiooni:

- Eesti Fenüülketonuuria Ühing
- Eesti Seljaajusonga- ja Vesipeahaigete Selts
- Eesti Hemofiiliaühing
- Eesti Tsüstilise Fibroosi Ühing
- Prader-Willi Sündroomi Ühing

Patsiente on koondunud ka suuremate diagnoosirühmade organisatsioonide alla

EPIKoda on EURORDIS koostööpartner



EESTI PUUETEGA INIMESTE KODA  
THE ESTONIAN CHAMBER OF DISABLED PEOPLE

# EPIKoja roll Harvikhaiguste arengukava elluviimisel

- Loodud harvikhaigustega patsientide, patsientide esindajate ja patsiendiorganisatsioonide võrgustik Harvikhaiguste ümarlaua kujul (al 2014 , 2 x aastas EPIKojas ja Agrenska Tammistu perekeskuses)
- Harvikhaiguste info koondatud EPIKoja kodulehele

<http://www.epikoda.ee/avaleht/harvikhaigused/>



EESTI PUUETEGA INIMESTE KODA  
THE ESTONIAN CHAMBER OF DISABLED PEOPLE

# EPIKoja roll Harvikaiguste arengukava elluviimisel

- Kajastatud üleilmset harvikaiguste päeva meedias iga-aastaselt al 2014 – perede lood pressiteated, artiklid, intervjuud.
- Korraldatud koostöös Eesti Ravimitootjate Liidu ja Eesti Haigekassaga harvikaiguste infopäev 28.02.2015
- Leitud koostöös Agrenskaga vabatahtlik tõlk patsientidele abiks kirjaliku info tõlkel



EESTI PUUETEGA INIMESTE KODA  
THE ESTONIAN CHAMBER OF DISABLED PEOPLE



Eesti Agrenska Fondi **Tammistu perekeskus** –  
haruldaste haiguste jaoks loodu

Tiina Stelmach  
pereteenuste koordinaator  
**SA Eesti Agrenska Fond**

28. veebruar 2017





# **SA Eesti Agrenska Fondi**

(asutamisaasta: 2003)

**üheks loojaks on**

## **Eesti Puuetega Inimeste Koda**

**Koos oleme vedanud harvaesinevate haiguste  
ümarlaudu.**

- Eesti Agrenska juhatuse esimees:
  - prof Tiina Talvik
- Eesti Agrenska nõukogu esimees:
  - Anders Olauson (Rootsi)



# Eesti Agrenska Fondi eesmärk

- haigus-/ja puudespetsiifiliste pereprogrammide jt rehabiliteerivate tegevuste pakkumine
- puuetega laste ja noorte peredele erinevate toetavate teenuste arendamine
- peredele ja peredega töötavatele spetsialistidele ja abistajatele tänapäevase info andmine haiguste ja puuete kohta

**Oma eesmärkide elluviimiseks asusime rajama**

**Tammistu perekeskust**

Tammistu Perekeskus/Tammistu mõis, peamaja  
valmis lõplikult 2015. aastal





## Tammistu Perekeskuses toimub täna:

---

- Lapsehoiuteenus raske ja sügava puudega lastele, sealhulgas harvikaigustega lastele. Mahukaim teenus - esimene tegevusluba Eestis aastast 2007
- Tugiisikuteenus
- Rehabilitatsiooniteenused, pereprogrammid sarnaste puuetega lastele ja noortele peredega
- Individuaalsed perenõustamised
- Tööharjutused, tööalane rehabilitatsioon ja erihoolekandeteenus puudega noortele
- Igapäevane praktiline abi peredele
- Kaitstud keskkonnas töötab Tammistu Perekeskuses 2 raske intellektipuudega noort, 6 noort on saanud meilt edasi avatud tööturule.

# Puuetega laste tegevuslaager Tammistus märtsikuisel koolivaheajal 2014







# Eesti Ågrenska tugiteenuseid läbi aastate harvaesinevate haigustega laste peredele

Eesti väikese rahvastiku kontekstis on paljud puuet põhjustavad haigused v geneetilised sündroomid omaette harvaesinevad

- **2003** – EURORDIS pilootprogrammi koolitus, kus meie kutsutuna osales 8 pere v harvaesinevate haiguste organisatsiooni esindajat – esmane mõttevahetus
- **2005** – EU Phare projekti raames 3 Eesti pere kaasamine Rootsi Ågrenska keskuse pereprogrammi - harvaesinevate sündroomidega laste peredele



**2008 – õppereis intellektipuudega noortele vanaaegsel purjekal “Göteborg” (Helsinki-Tallinn), kaasas Tammistu tööharjutuskeskuse harvaesinevate puuetega noored**

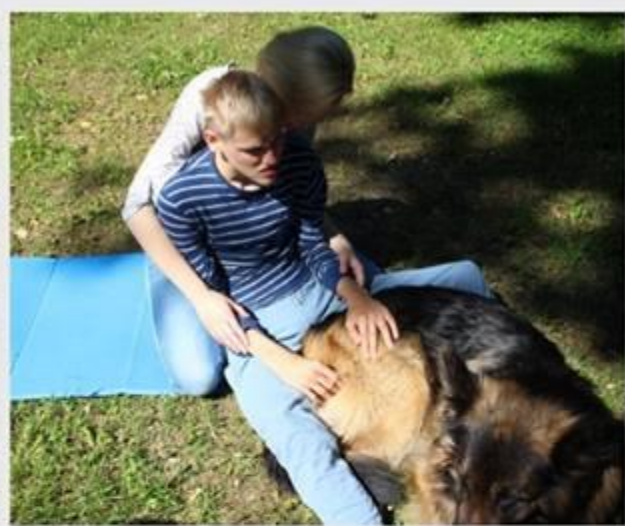


# Tegevuslaagrid ja hoiulaagrid



Harvaesinevate haigustega laste peredele oleme  
pakkunud kõiki individuaalseid tugiteenuseid,  
neist suurim on  
**... Lapsehoiuteenus**

- **Lapsehoiuteenus raske ja sügava puudega lastele:**  
individuaalne lapsehoid lapse kodus või vastavalt vanemate  
soovile mujal, vanemaga kokkulepitud ajal ja kohas
- Abi tugiisiku leidmisel ja tugiisikuteenus kodus, lasteaias  
koolis, avalikel üritustel osalemiseks, arendamiseks lapse  
sotsiaalseid oskusi



## **Meil on:**

... pikaajaline kogemus ja kompetentne koostöövõrgustik igapäevasel info jagamisel ja teenuseosutamisel haruldaste haigustega lastele ja nende peredele, sealhulgas infojagamiskogemus Eesti sotsiaal- ja rehabilitatsioonisüsteemis toimivate teenuste kohta üldisemalt



**23.-24. augustil 2012 – harvikaigustega laste peredele pühendatud konverents**  
“Harvaesinevad haigused – täna, homme, ülehomme” Hasartmängumaksu Nõukogu toetusel  
– sai alguse mõtte harvaesinevate haiguste arengukava koostamiseks, töögrupp kogunes 2 kuu pärast





- Ajurünnak jaan 2013 - 10 harvikaigusega inimese pereliikme osavõtul SA TÜK lastekliinikus:
  - Millist infosüsteemi- ja tugiteenuseid harvikaigustega laste ja noorte pered vajavad
  - Oli oluliseks sisendiks haruldaste haiguste arengukava tugiteenuste kavandamise ossa

**Hasartmängu Nõukogu toel projektid 2012-2013 “Harvaesinevate haiguste patsientidele mitte-meditsiinilise info jagamine“**

# Pereprogrammid harvaesinevate sündroomidega liitpuudega laste peredele 2008.-2016.a



# Pereprogrammid galaktoseemiaga lastele peredega 2013-2014



# Pereprogramm, veebruar 2016



## **Eesti Agrenska Fondi roll haruldaste haiguste tugikeskusena – PEAMINE on:**

- äsjadiagnoositud haruldase haiguse/puude korral pere esmanõustamine
- toetavate teenuste korraldamine perele, teenuste järjepidevuse ja info kättesaadavuse tagamine, juhindudes:
  - tervisealasest infost
  - hariduslikest erivajadustest
  - pere kui terviku sotsiaalsetest vajadustest

## Tugikeskuse koordinaator

- Peaks orienteeruma võrdselt nii meditsiinilises, sotsiaalteenuseid kui ka haridusvajadusi puudutavas infos
- Harvaesinevate haiguste puhul on sageli vaja lapse jaoks leida ja kaasata väga kitsa eriala spetsialist või abivahendid ja eridieedi ressursid, lähtudes lapse unikaalsest olukorrast seoses tema haruldase puudega/haigusega

## **Haruldaste haiguste tugikeskuse koordinaatori tööülesanded meie arengukavas:**

1. Nõustab ja informeerib pärast diagnoosimist last ja tema peret (raviarsti kutsel ja märguandel ning perega isiklikult kokku saades)  
puudespetsiifilistest teenustest vastutava(te)s maakondlikus keskustes ja võimalikest sotsiaalhoolekandeteenustest Eestis laiemalt

## ... Koordinaatori tööülesanded

2. Pere/patsiendi nõusolekul kantakse nad vastavasse andmebaasi, mis annab võimaluse saada ülevaate nii isikutest/peredest kui nende vajadustest, saadud teenustest ja elukohajärgsetest võimalustest.



# Koordinaatori tööülesanded

3. Kaardistab pere vajadused abi osas (millist abi ja millises mahus vajatakse, mis on kõige suurem probleem). Koostab individuaalse tegevusplaani ning täiendab seda reaalsete tegevuste ja saadud teenuste sisestamisega reaalajas.

## Koordinaatori tööülesanded

4. Tagab perele individuaalse kontaktisiku – Eesti Agrenska Fondi sotsiaaltöötaja vm spetsialisti, kelle ülesandeks on edaspidi isiku/pere sotsiaalteenuste saamise konkreetne koordineerimine.

# Koordinaatori tööülesanded

5. Annab informatsiooni vastava haiguse/puudega laste peresid koondava organisatsiooni kohta, juhul kui see on olemas.
6. Tagab perede omavahelise kokkusaamise juhul, kui äsjadiagnoositud puudega lapse pere on selleks valmis.





# European Network of Resource Centres for Rare Disorders

---

- .. ON käesolevalt loomisel harvikaiguste Euroopa katusorganisatsiooni EURORDIS poolt rahvusvahelise projekti INNOVCare raames
- Eesti Agrenska Fond on kaasatud Eestit esindava kompetentsikeskusena, kuna osutame erinevaid tugiteenuseid harvikaigustega laste ja noorte peredele
- Eesmärk on arendada kõikehõlmavat abi harvikaigustega inimestele, koordineerides tervishoiu- haridus- ja sotsiaalteenuste omavahelist toimimist, ja jagades riikide vahel Euroopa parima praktika näiteid.



E-mail:

**agrenska@agrenska.ee**

Tel 53637175 (Leeni Tammeväli – laste tugiteenuste koordinaator)

Tel 5272108 v 53620855 (Tiina Stelmach)

**www.agrenska.ee**

**https://www.facebook.com/EestiAgrenskaFond**

# Harvikaiguste VII ümarlaud

## **Haruldane haigus – patsient ja pere, lapsevanemad**

Anneli Habicht, EPIKoja tegevjuht

Tallinn, Riigikogu, 28.02.2017



EESTI PUUETEGA INIMESTE KODA  
THE ESTONIAN CHAMBER OF DISABLED PEOPLE

# Mida tähendab patsiendile ja perele harvikaigus?

## Meditiinilises kontekstis

- Diagnoosimine võib võtta palju aega – probleemid on suured, kuid põhjus pole teada
- Ravi ei pruugi olla või on see liiga kallis või liiga kaugel
- Tulevik on sageli prognoosimatu
- Arst on ainus ekspert, kuid arsti ressursid on piiratud



EESTI PUUETEGA INIMESTE KODA  
THE ESTONIAN CHAMBER OF DISABLED PEOPLE



# Mida tähendab patsiendile ja perele harvikaigus?

## Inimlikus kontekstis

- Võimalus sarnasetoeks, kogemusnõustamiseks, võrgustumiseks on vähene
- Info on raskesti kättesaadav (võõrkeelne), info usaldusväärsust raske kontrollida
- Puude ja kroonilise haigusega kaasnev koormus mitmekordistub
- Pere planeerimise probleematika



EESTI PUUETEGA INIMESTE KODA  
THE ESTONIAN CHAMBER OF DISABLED PEOPLE

# Millest oleks patsiendile ja perele abi?

- Usaldusväärse info osutamisesest-tõlkimisest
- Kontaktide vahendamisesest välisriikidesse
- Enamast ekspertteadmisesest arstiabi esmatasandil ja sotsiaalsektoris
- Võrgustikutegevustesest teiste harvikaigustesestega patsientidesest, kel sarnasesest probleemesest
- Paremasest ligipääsustesest ravile lõimitult sotsiaalteenusutesestega



EESTI PUUETEGA INIMESTE KODA  
THE ESTONIAN CHAMBER OF DISABLED PEOPLE